

Rezultatele cercetării descrise în monografia dnei dr. Sacară Victoria aferă posibilități de prognostic al evoluției procesului miopatic la pacient, urmată de corecție metabolică individuală. Strategia prezentată permite de a evalua riscurile individuale ale modificărilor patologice, de a forma grupuri în dependență de gradul de risc și de a stabili măsurile specifice, prioritar cu caracter medical.

Prezenta lucrare este o generalizare teoretică și practică a activității autorului pe parcursul ultimilor 25 ani în domeniul geneticii umane. Organizarea monografiei este una clasică și cuprinde șase capitole: 1. Considerații generale privind Distrofia Musculară Duchenne; 2. Aspecte clinicoepidemiologice și molecular-genetice ale cercetării Distrofiei Musculare Duchenne; 3. Metodele de diagnostic utilizate în cazul DMD/DMB; 4. Analiza gradului de răspândire a variantelor polimorfe ale genelor candidate și asocierea lor cu realizarea procesului miopatic în cazul DMD; 5. Modelarea interacțiunii genotip – fenotip și prognosticul severității procesului patologic la pacienții cu MDD/B; 6. Evoluția abordărilor terapeutice pentru Distrofia Musculară Duchenne.

Monografia „*Abordarea clinico-genetică contemporană a Distrofiei Musculare Duchenne*”, elaborată de Dna doctorul în științe medicale Victoria Sacară, sub redacția științifică a doctorului habilitat în știin-

țe meicale, academician al AȘM Stanislav Groppa și doctorului habilitat în științe biologice, academician al AȘM Maria Duca, conține un material experimental deosebit de bogat, obținut într-o perioadă îndelungată de timp, cu utilizarea metodelor clasice și contemporane din domeniul geneticii moleculare-umane, prezintă un model de aplicare a rezultatelor teoretice în practică. Lucrarea respectivă se bazează pe o explorare exhaustivă a resurselor bibliografice actuale vizând cele mai diverse domenii de cercetare, cum ar fi medicina, genetica, biologia moleculară, ingineria genetică, statistica ș.a. Monografia a fost scrisă cu utilizarea unui limbaj clar pentru practicieni. În același timp, autoarea nu a încălcat rigoarea științifică a expunerii, utilizând raționamente și argumentări deslușite și accesibile. Perfectarea academică, tehnică, ortografică și stilistică a lucrării corespunde celor mai înalte rigori înaintate față de lucrările științifice, iar autorul merită cea mai înaltă apreciere pentru efortul în cercetare și analiza rezultatelor obținute. Lucrarea nu are analogii în comunitatea academică națională și în cea de peste hotarele țării. Monografia va fi pe larg solicitată atât de către comunitatea științifică, precum și de către cadre didactice, doctoranzi, studenți ai facultăților de biologie și medicină.

Doctor habilitat în științe medicale,
Profesor universitar **Neli Revenco**

Recenzie

**PENTRU MONOGRAFIA „ABORDAREA CLINICO-GENETICĂ CONTEMPORANĂ
A DISTROFIEI MUSCULARE DUCHENNE”**

elaborat de **Sacără Victoria**, dr.med, conf. cercet., șef Lab. Genetică Molecular Umană

Monografia cu titlul „Abordarea clinico-genetică contemporană a Distrofiei Musculare Duchenne” abordează probleme actuale ale geneticii medicale și moleculare. Lucrarea prezintă o direcție nouă privind depistarea markerilor genetici asociați cu maladia Duchenne/Becker, fapt ce permite studierea mai profundă a acestei dereglări. Studiul dat informează despre rolul genetic în etiologia miopatiilor, despre procese moleculare, care de cele mai multe ori rămân în afara atenției specialiștilor. Pentru prima dată în Republică au fost studiate particularitățile genetice unice ale genelor componente ale metabolismului metioninei/ho-

mocisteinei și oxidului nitric la pacienții cu diagnosticul MDD/B cu scopul prognozării severității procesului patologic și argumentării implementării corecției individuale ale pacienților. Grație cercetării rolului asocierii genelor modificatoare (în cazul MDD/B), a fost completate legăturile patogenetice ale procesului patologic și a fost propusă o schemă nouă de dezvoltare a procesului miopatic. Efectuarea modelării matematice a permis evaluarea rolului și importanței factorilor genetici în rata de progresie și efectuarea prognosticului procesului patologic. Aspectul practic al lucrării reprezintă o modificare substanțială al prin-

cipiului consultării genético - medicale prin identificarea formelor clinice potențial severe de MDD/B. În mod similar, a fost proiectată strategia de diagnostic molecular, direcționată spre identificarea particularităților individuale ale bolnavilor în lumina medicinei predictive și personalizate. Prin urmare, prezenta monografie oferă medicilor neurologi posibilitatea de a selecta un tratament timpuriu individualizat și în unele cazuri, efectuarea terapiei de prevenire la etapa pre-simpomatică a bolii.

Monografia reprezintă o lucrare interdisciplinară ce combină două domenii științifice: medicină (neurologia) și biologie (genetica umană) și reprezintă un interes deosebit pentru comunitatea științifică din Republica Moldova și din întreaga lume. Prezenta monografie cuprinde șase capitole complexe. În prima parte a lucrării este efectuată o analiză amplă a datelor din literatura de specialitate, fiind efectuată și o introducere în istoria dezvoltării studiului maladiei DMD în Republica Moldova și în lume. În mod similar, este prezent și un studiu clinico-epidemiologic în care este realizată o analiză populațională plurivalentă a maladiei neuromusculare Duchenne. De asemenea, monografia cuprinde și un capitol în care sunt descrise totalitatea abordărilor terapeutice contemporane ale maladiei. Lucrarea respectivă se bazează pe o ex-

plorare exhaustivă a resurselor bibliografice actuale, vizând cele mai diverse domenii de cercetare, cum ar fi medicina, genetica, biologia moleculară, ingineria genică, statistică ș.a.

Monografia a fost scrisă cu utilizarea unui limbaj clar pentru practicieni. În același timp, autoarea nu a încălcat rigoarea științifică a expunerii, utilizând raționamente și argumentări deslușite și accesibile. Perfectarea academică, tehnică, ortografică și stilistică a lucrării corespunde celor mai înalte rigori înaintate față de lucrările științifice, iar autorul merită cea mai înaltă apreciere pentru efortul în cercetare și analiza rezultatelor obținute. Lucrarea nu are analogii în comunitatea academică națională și în cea de peste hotarele țării. Monografia va fi pe larg solicitată atât de către comunitatea științifică, precum și de către cadre didactice, studenți și doctoranzi. În concluzie, aș dori să exprim speranța că cercetarea dată va fi continuată cu succes de către autorii lucrărilor științifice din domeniul geneticii umane.

Recenzor: 03.04.2017

Gheorghe Railean

Dr. hab. în medicină, conf. cercet.
Șeful Secției de Neurologie a IMSP IMC